

Le clinicien face à une surélévation de coupole

Hélène Prigent

Service de Physiologie et Unité de Ventilation à domicile

GHU Paris- Ile de France Ouest – site Raymond Poincaré - Garches , France

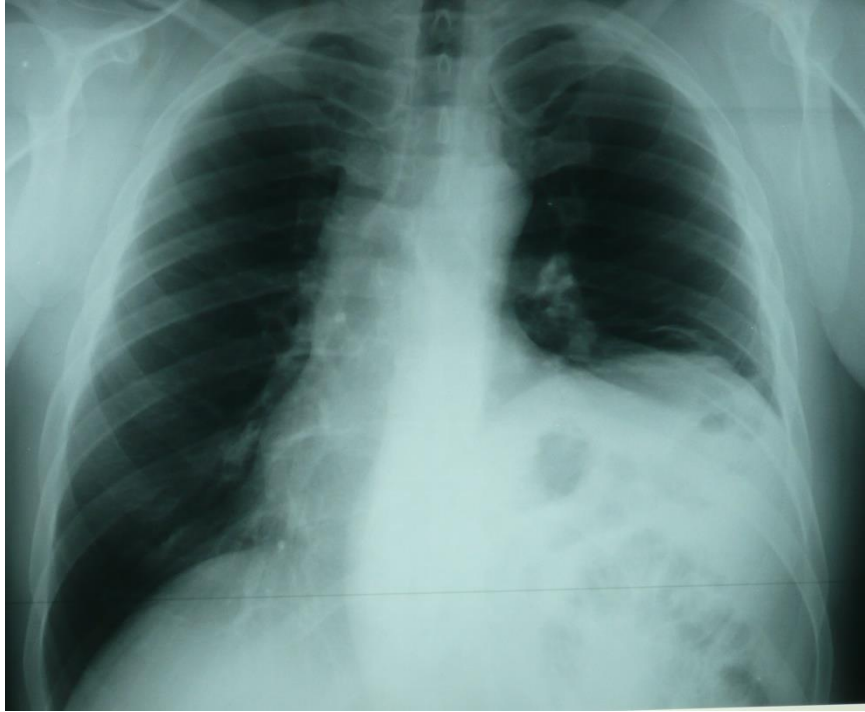
UMR1179 « End-i-Cap » - Inserm – UVSQ – Versailles, France



Conflict of interest disclosure

- With the subject: **NONE**
- General disclosure:

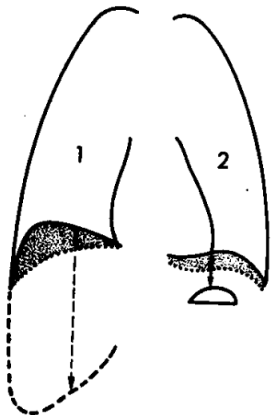
Affiliation / financial interest	Nature of conflict / commercial company name
Tobacco-industry and tobacco corporate affiliate related conflict of interest	None
Grants/research support (to myself, my institution or department):	Resmed, AFM téléthon, Adep Assistance, Weinmann
Honoraria or consultation fees:	None
Participation in a company sponsored bureau:	None
Stock shareholder:	None
Spouse/partner:	None
Other support or other potential conflict of interest:	None



Surélévation de coupole diaphragmatique

Pathologie sous diaphragmatique

- Abscès sous phrénique
- Epanchement sous pleural
-



Pathologie sus diaphragmatique

- Atélectasie, trouble de ventilation
- Embolie pulmonaire
- Résection pulmonaire
-

Pathologie diaphragmatique

Surélévation de coupole diaphragmatique

Pathologie sous diaphragmatique

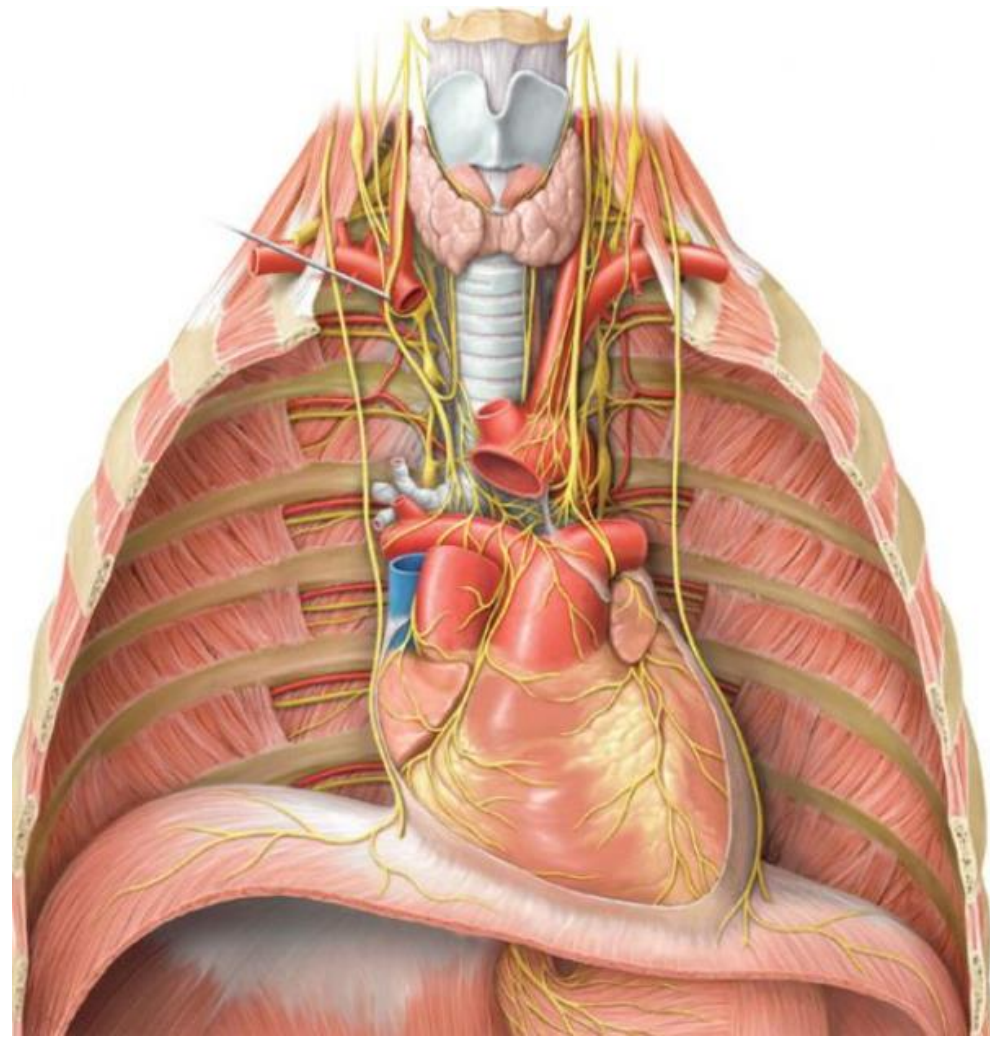
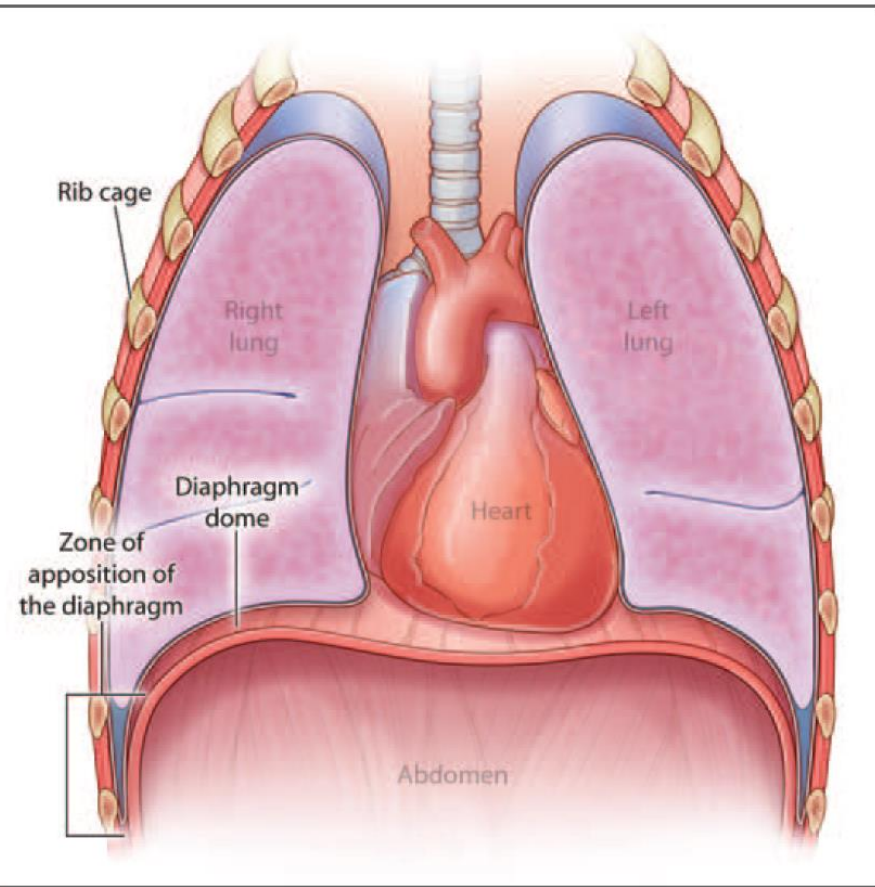
- Abscès sous phrénique
- Epanchement sous pleural
-

- **Contexte+++**
- **Imagerie**
 - TDM
 - +/- écho
 - ...

Pathologie sus diaphragmatique

- Atélectasie, trouble de ventilation
- Embolie pulmonaire
- Résection pulmonaire
-

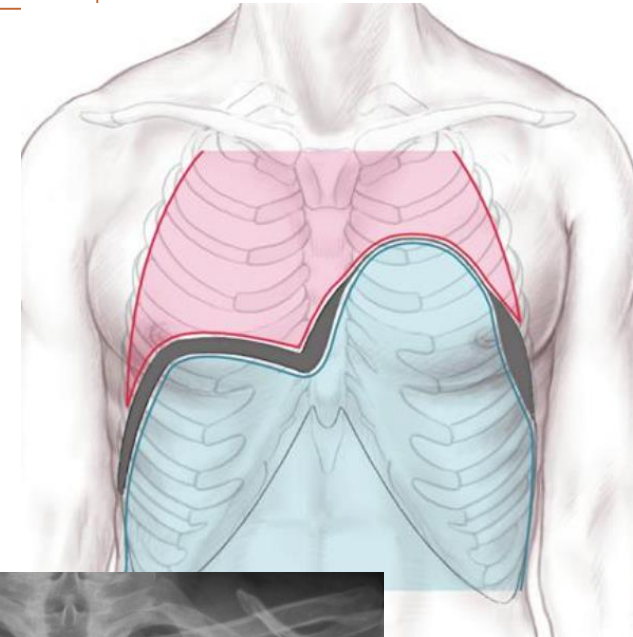
Pathologie diaphragmatique



Surélévation de coupole diaphragmatique

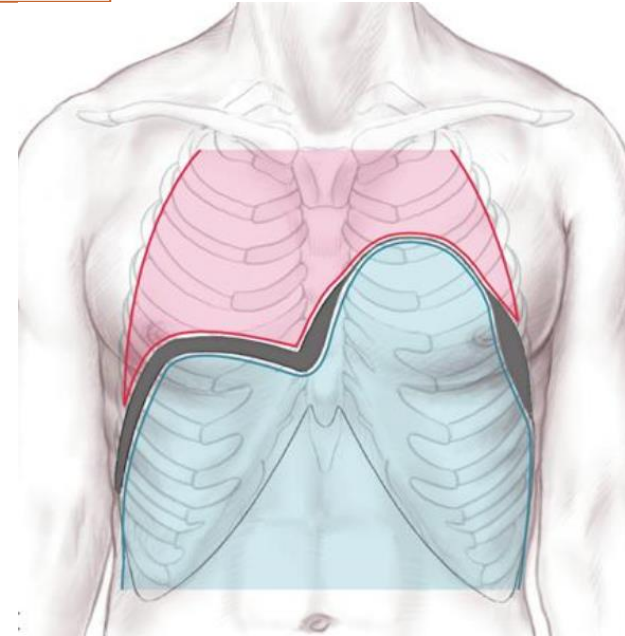
Eventration diaphragmatique

Pathologie diaphragmatique



Surélévation de coupole diaphragmatique

Eventration diaphragmatique



Continuité diaphragmatique
en imagerie:
TDM, écho, IRM

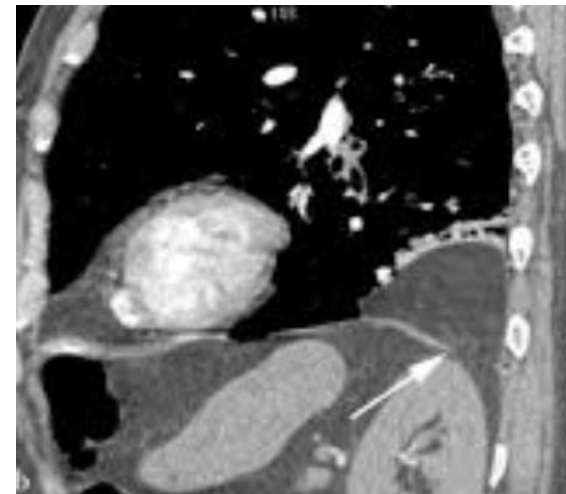
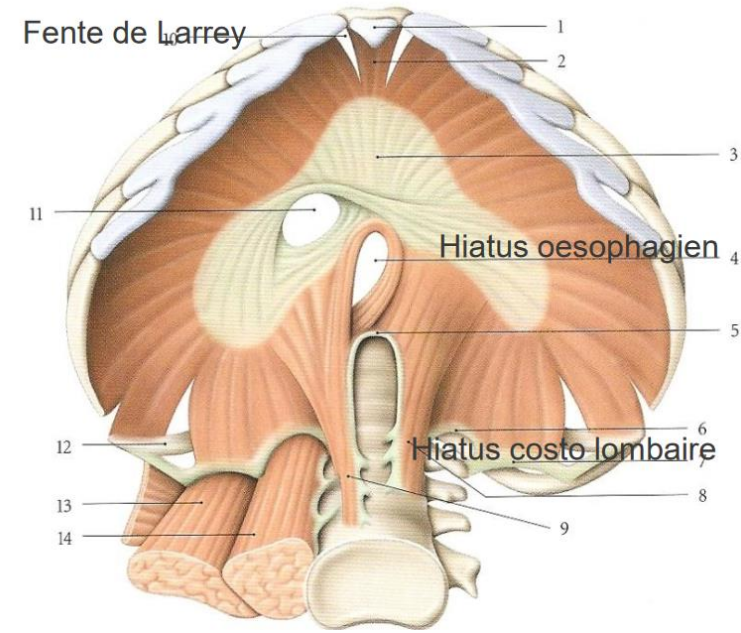
Pathologie diaphragmatique

Surélévation de coupole diaphragmatique

Hernie diaphragmatique

- Par défaut d'insertion
- Par orifice naturel
- Hernie de Bochdalek
- Hernie de Morgagni
- Hernie hiatale
- ...

Pathologie diaphragmatique

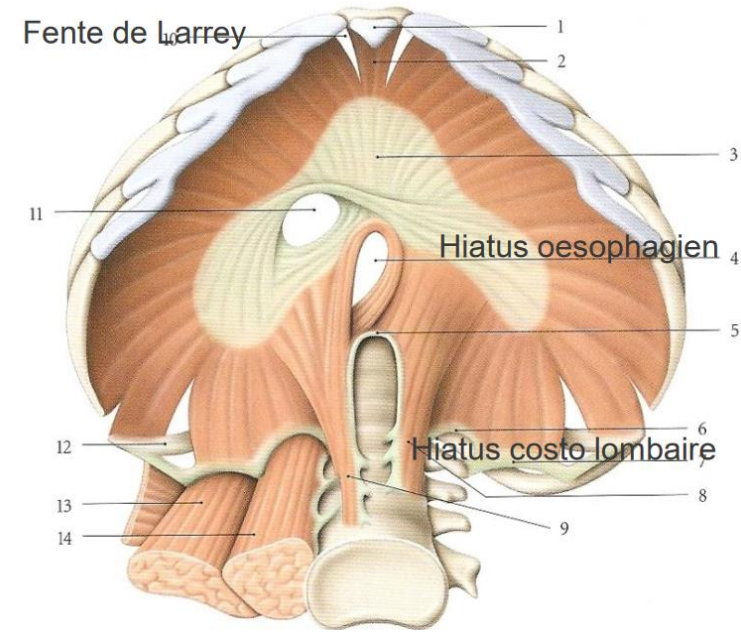


Surélévation de coupole diaphragmatique

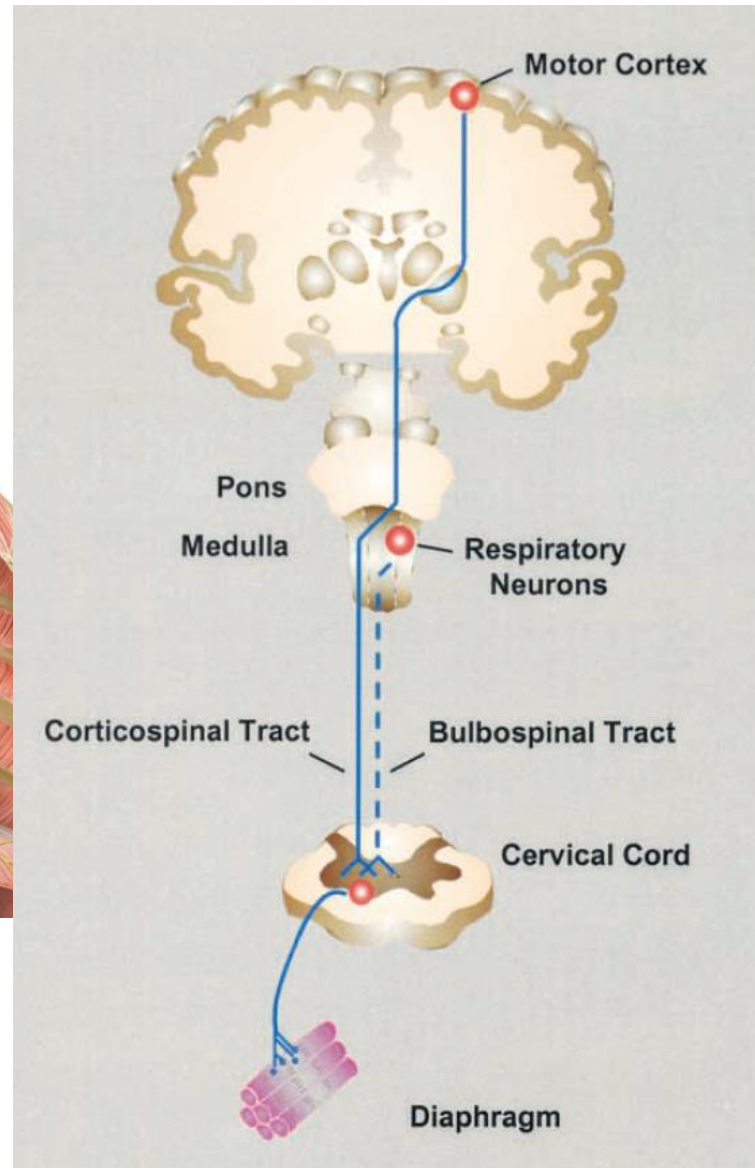
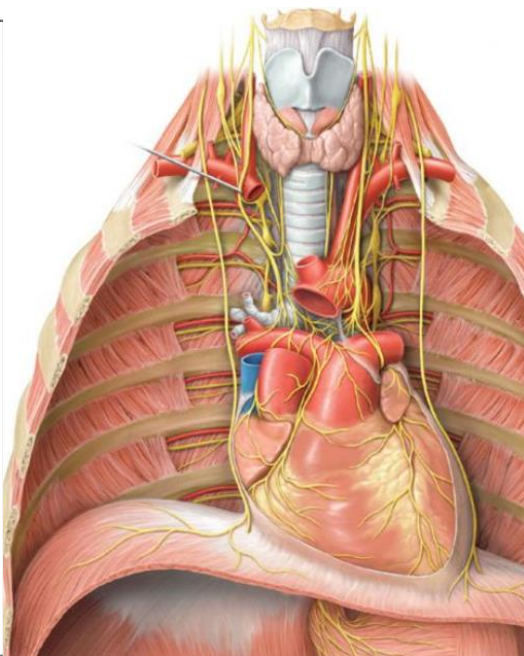
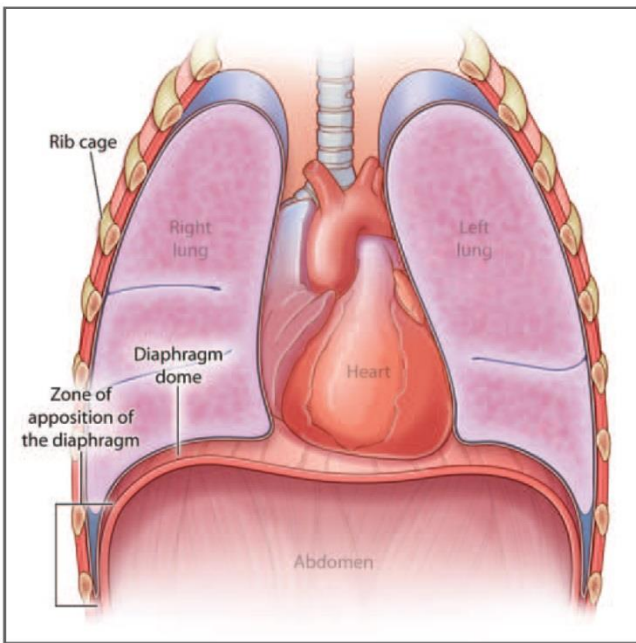
Hernie diaphragmatique

- Par défaut d'insertion
- Par orifice naturel
- Hernie de Bochdalek

Pathologie diaphragmatique

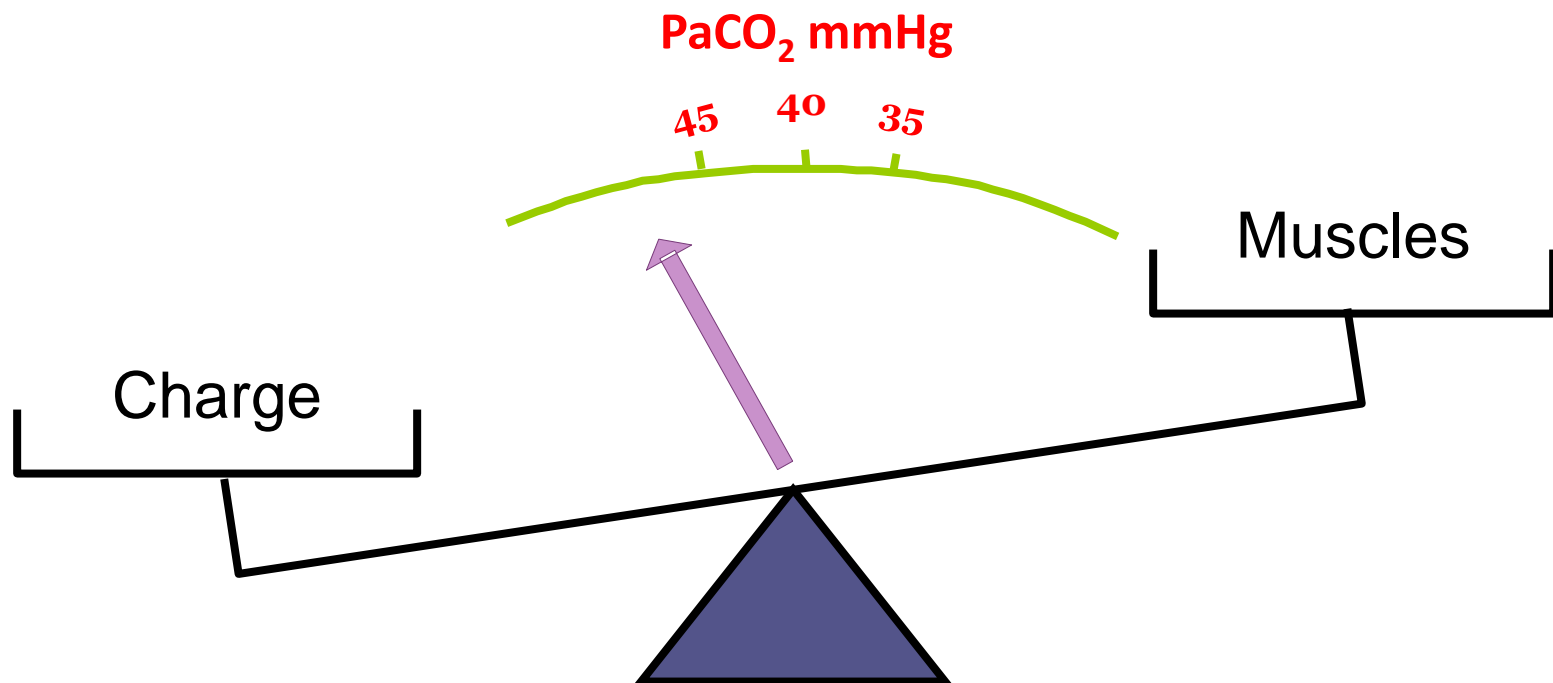


**Discontinuité diaphragmatique
en imagerie: TDM, écho, IRM**



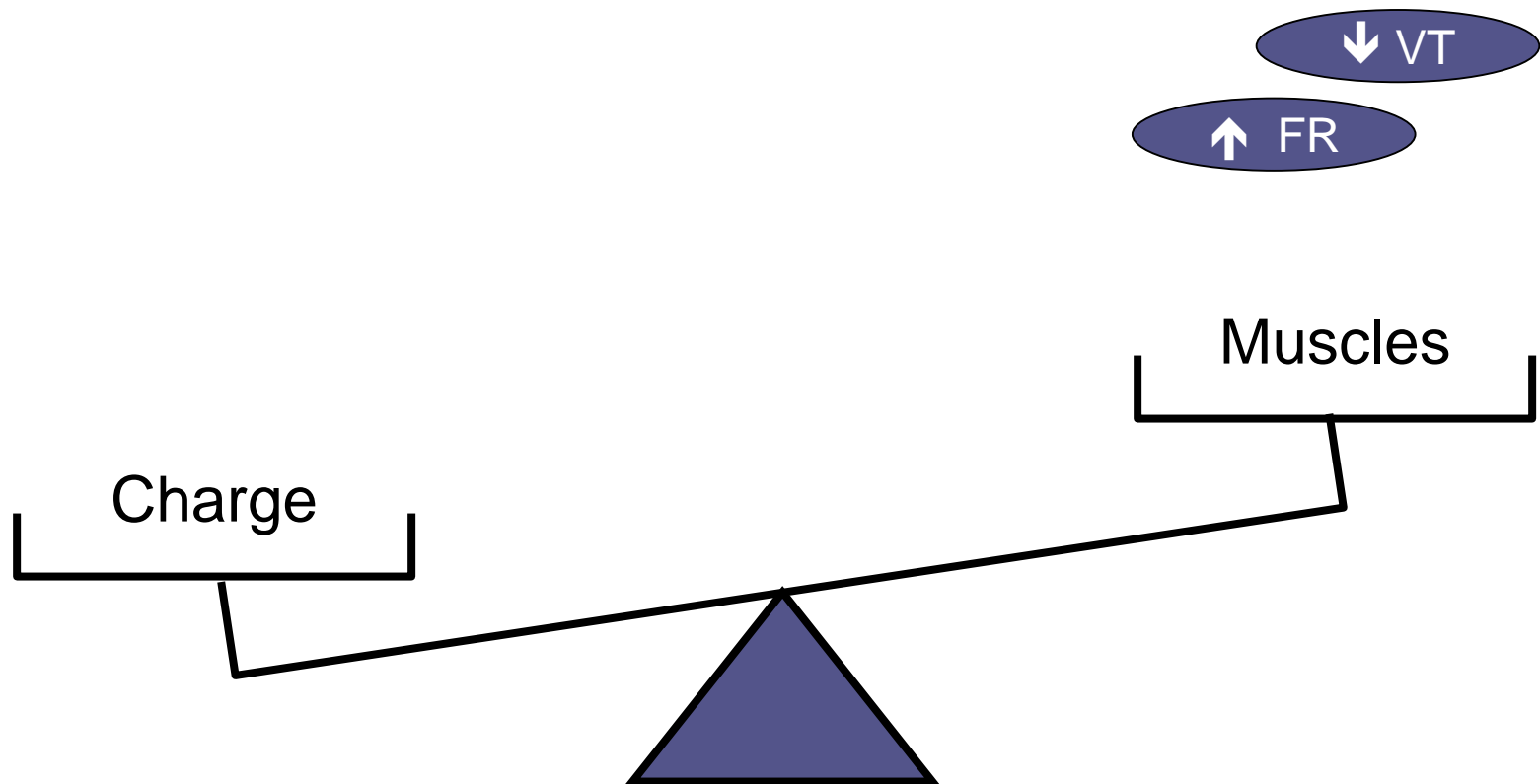
Au cours des atteintes diaphragmatiques

*Nava 1996, Misuri 2000, De Troyer 1980
Estenne 1993 Cooper 1984, Laghi 2003,
Bergofsky 1979, Day 1994*



Au cours des atteintes diaphragmatiques

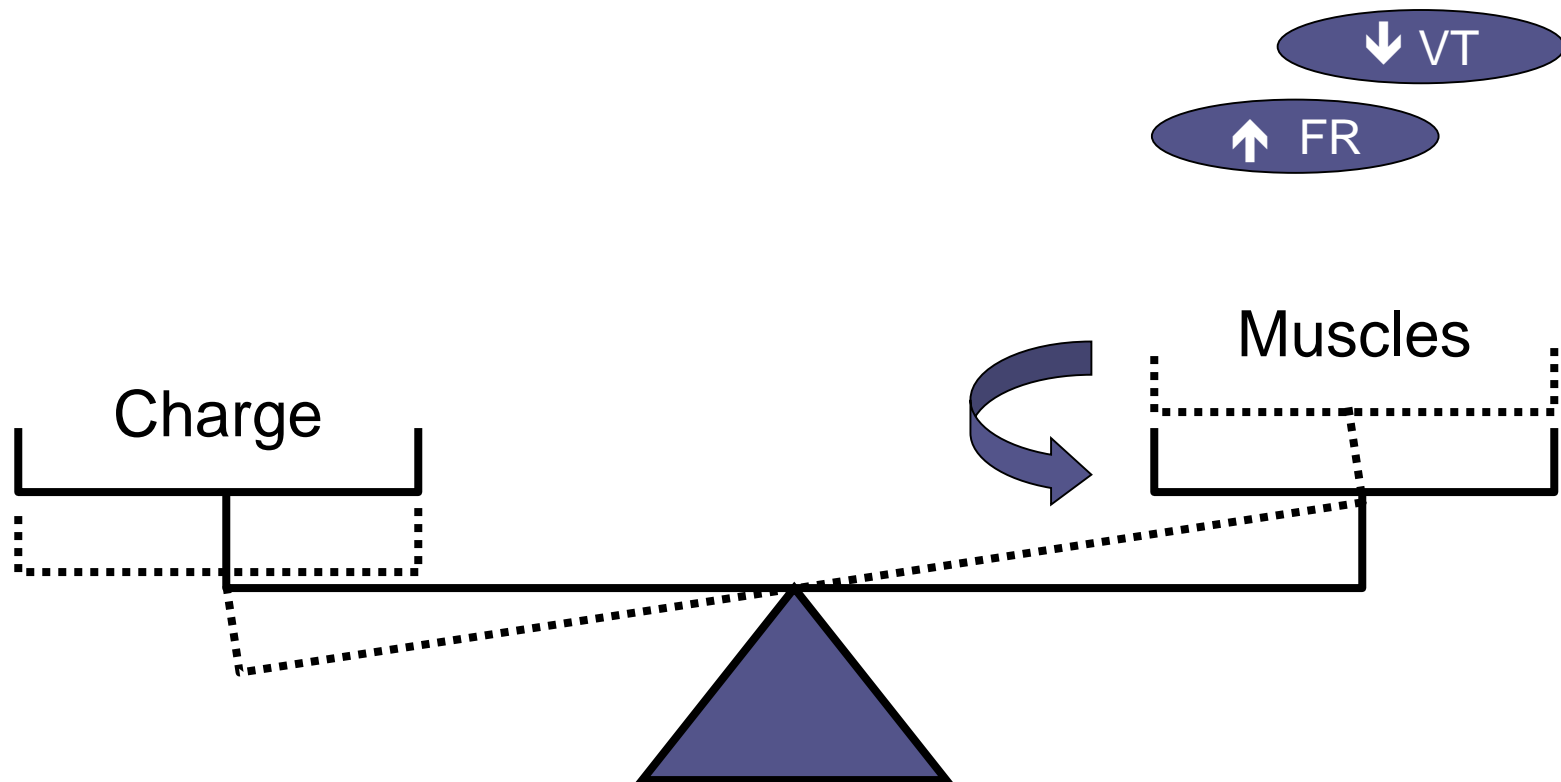
=> Mécanismes adaptatifs



Au cours des atteintes diaphragmatiques

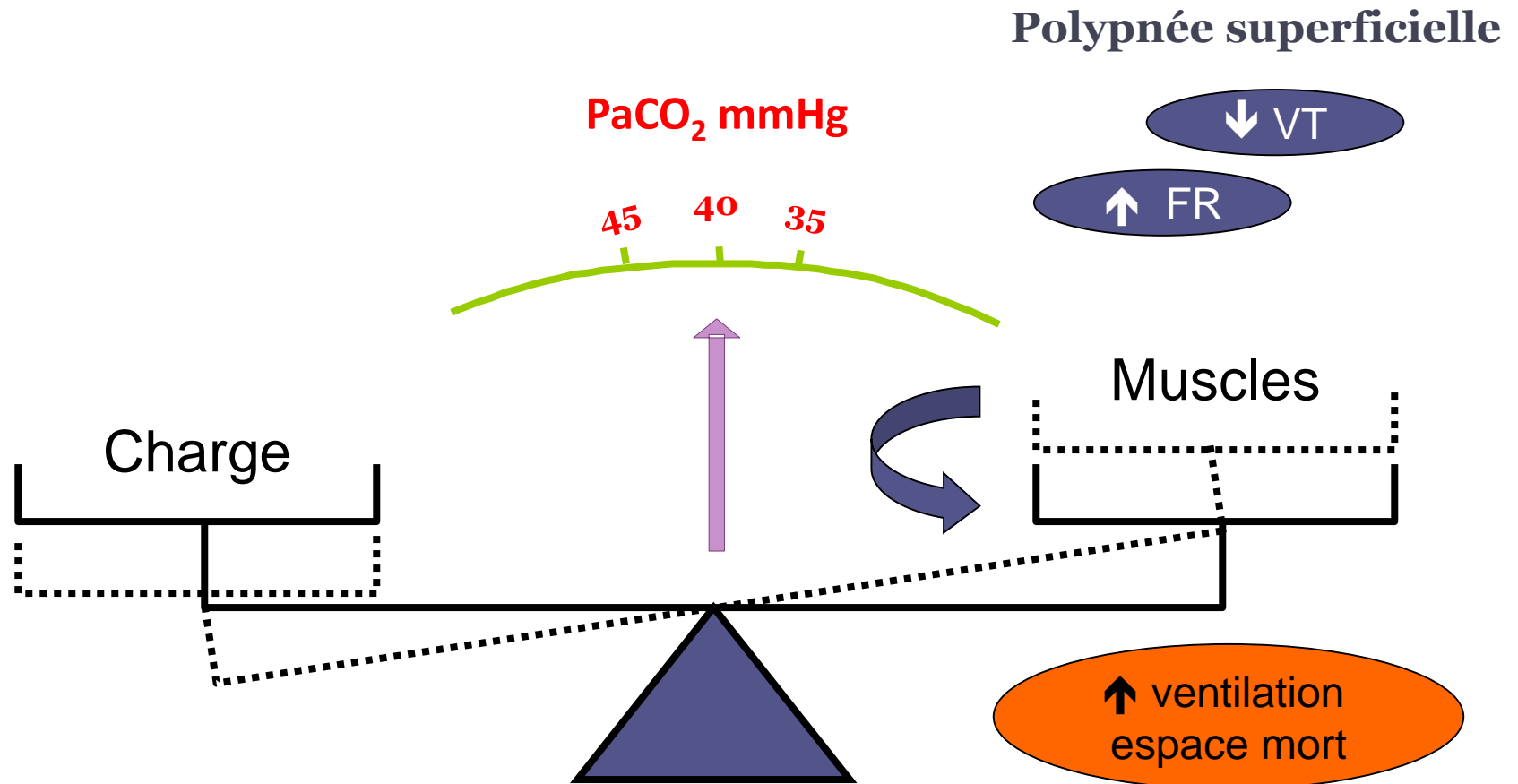
=> Mécanismes adaptatifs

Polypnée superficielle



Au cours des atteintes diaphragmatiques

=> Mécanismes adaptatifs

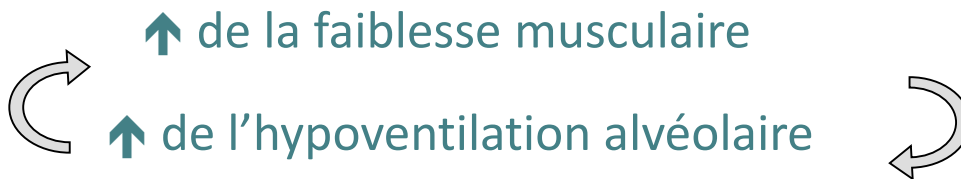


Conséquences générales

- **Altération précoce ventilation nocturne :**

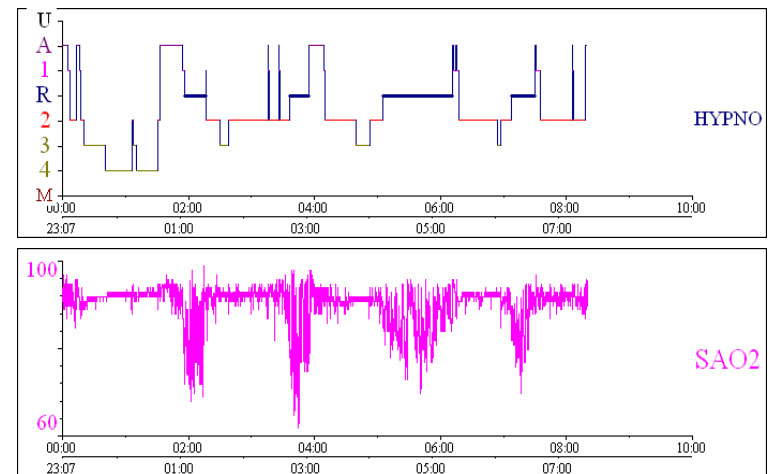
- 1) ↑ hypoventilation alvéolaire
- 2) Fragmentation du sommeil
- 3) ↓ SLP

- 4) Cercle vicieux :

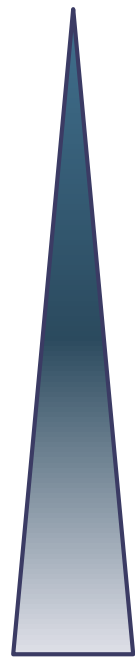


Importance des troubles en général corrélée à la faiblesse musculaire
Premier plan pour certaines pathologies

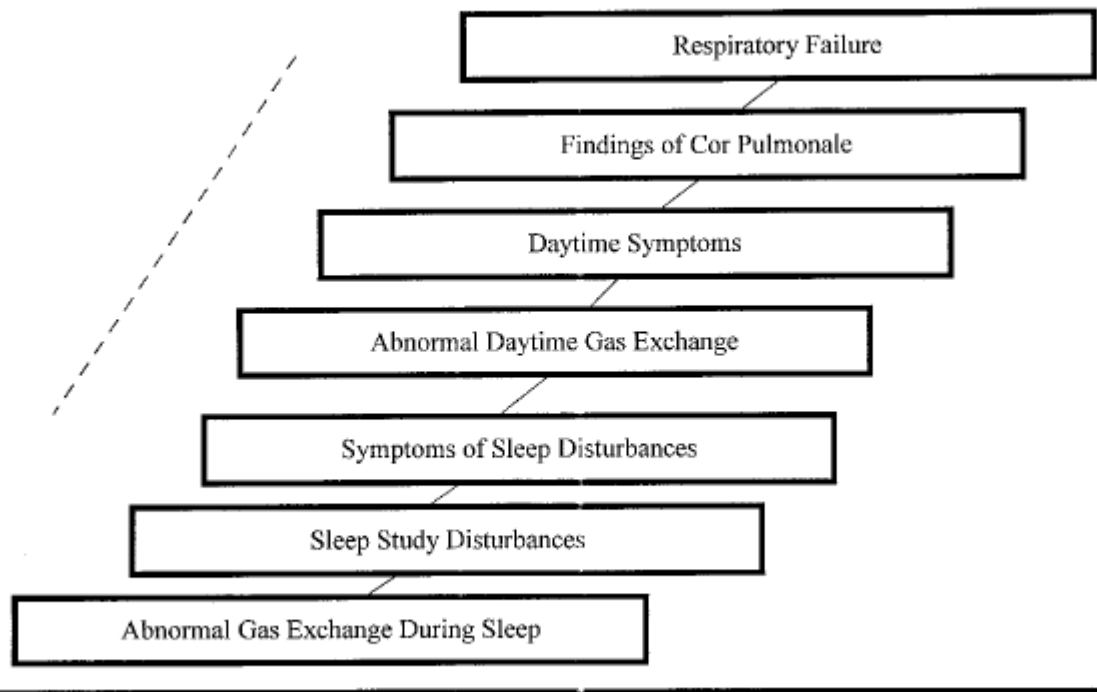
Apnée/Hypopnée



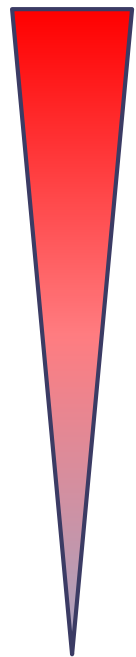
Au cours des atteintes diaphragmatiques



SEVERITY OF ABNORMALITIES AND SYMPTOMS



ALVEOLAR HYPOVENTILATION



↓ Capacité Vitale

Chest2002,

↑ Handicap respiratoire

Table 1. Comparison of Bilateral and Unilateral Diaphragmatic Paralysis.*

Diagnostic Tools and Treatment	Bilateral Diaphragmatic Paralysis	Unilateral Diaphragmatic Paralysis
Presentation	Dyspnea at rest, unexplained dyspnea, exercise limitation, orthopnea, dyspnea when bending, constitutional symptoms, dyspnea when entering water, respiratory failure, prolonged mechanical ventilation	Asymptomatic, unexplained dyspnea; exercise limitation, incidental radiographic finding
History	Neck or shoulder pain, chest or neck surgery, neck injury, manipulation of the cervical spine, neuromuscular disease	Neck or shoulder pain, chest or neck surgery, neck injury, manipulation of the cervical spine, neuromuscular disease
Examination	Abdominal paradox	No abdominal paradox
Laboratory tests		
Vital capacity (% of predicted value)	<50	>70
Decline in supine vital capacity (%)	30–50	10–30
MIP (% of predicted value)	<30	>60
Fluoroscopy	Not helpful	Sniff test positive
Thickening of diaphragm on inspiration†	No change	No change
Pdi max (cm of water)	<40	>70
Twitch Pdi (cm of water)	<20	<10
Complications	Frequent hypoventilation during sleep, atelectasis, pneumonia, respiratory failure	Occasional hypoventilation during sleep, atelectasis

Table 1. Comparison of Bilateral and Unilateral Diaphragmatic Paralysis.*

Diagnostic Tools and Treatment	Bilateral Diaphragmatic Paralysis	Unilateral Diaphragmatic Paralysis
Presentation	Dyspnea at rest, unexplained dyspnea, exercise limitation, orthopnea, dyspnea when bending, constitutional symptoms, dyspnea when entering water, respiratory failure, prolonged mechanical ventilation	Asymptomatic, unexplained dyspnea; exercise limitation, incidental radiographic finding
History	Neck or shoulder pain, chest or neck surgery, neck injury, manipulation of the cervical spine, neuromuscular disease	Neck or shoulder pain, chest or neck surgery, neck injury, manipulation of the cervical spine, neuromuscular disease
Examination	Abdominal paradox	No abdominal paradox
Laboratory tests		
Vital capacity (% of predicted value)	<50	>70
Decline in supine vital capacity (%)	30–50	10–30
MIP (% of predicted value)	<30	>60
Fluoroscopy	Not helpful	Sniff test positive
Thickening of diaphragm on inspiration†	No change	No change
Pdi max (cm of water)	<40	>70
Twitch Pdi (cm of water)	<20	<10
Complications	Frequent hypoventilation during sleep, atelectasis, pneumonia, respiratory failure	Occasional hypoventilation during sleep, atelectasis

Table 1. Comparison of Bilateral and Unilateral Diaphragmatic Paralysis.*

Diagnostic Tools and Treatment	Bilateral Diaphragmatic Paralysis	Unilateral Diaphragmatic Paralysis
Presentation	Dyspnea at rest, <u>unexplained dyspnea</u> , exercise limitation, orthopnea, dyspnea when bending, constitutional symptoms, dyspnea when entering water, respiratory failure, prolonged mechanical ventilation	<u>Asymptomatic</u> , <u>unexplained dyspnea</u> ; exercise limitation, incidental radiographic finding
History	Neck or shoulder pain, chest or neck surgery, neck injury, manipulation of the cervical spine, neuromuscular disease	Neck or shoulder pain, chest or neck surgery, neck injury, manipulation of the cervical spine, neuromuscular disease
Examination	Abdominal paradox	No abdominal paradox
Laboratory tests		
Vital capacity (% of predicted value)	<50	>70
Decline in supine vital capacity (%)	30–50	10–30
MIP (% of predicted value)	<30	>60
Fluoroscopy	Not helpful	Sniff test positive
Thickening of diaphragm on inspiration†	No change	No change
Pdi max (cm of water)	<40	>70
Twitch Pdi (cm of water)	<20	<10
Complications	Frequent hypoventilation during sleep, atelectasis, pneumonia, respiratory failure	Occasional hypoventilation during sleep, atelectasis

Signes cliniques respiratoires

- **Dyspnée**

- Parfois au premier plan
- **Souvent** discrète

⇒ Ressenti de la dyspnée dépend du niveau d'exercice effectué par le patient

Signes cliniques respiratoires

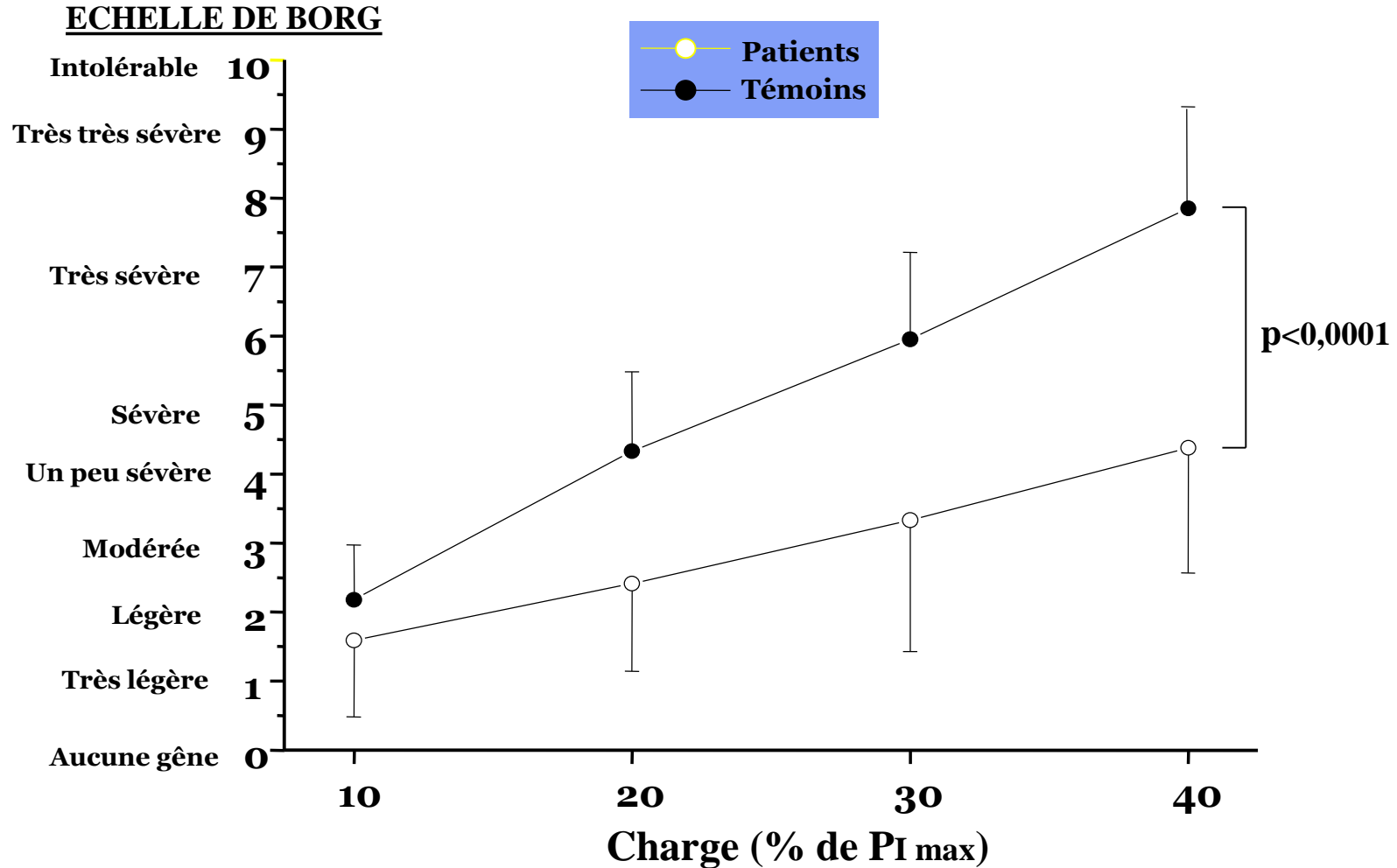
- **Dyspnée**

- Parfois au premier plan
- **Souvent** discrète

⇒ Ressenti de la dyspnée dépend du niveau d'exercice effectué par le patient

Mais le ressenti de la dyspnée des patients avec une maladie musculaire respiratoire chronique est-il normal?

Ressenti de la dyspnée?



Signes cliniques respiratoires

- **Dyspnée**

- Parfois au premier plan
- **Souvent** discrète

⇒ Ressenti de la dyspnée dépend du niveau d'exercice effectué par le patient

⇒ Ressenti de la dyspnée dépend de la rapidité d'installation de l'atteinte musculaire respiratoire

Signes cliniques respiratoires

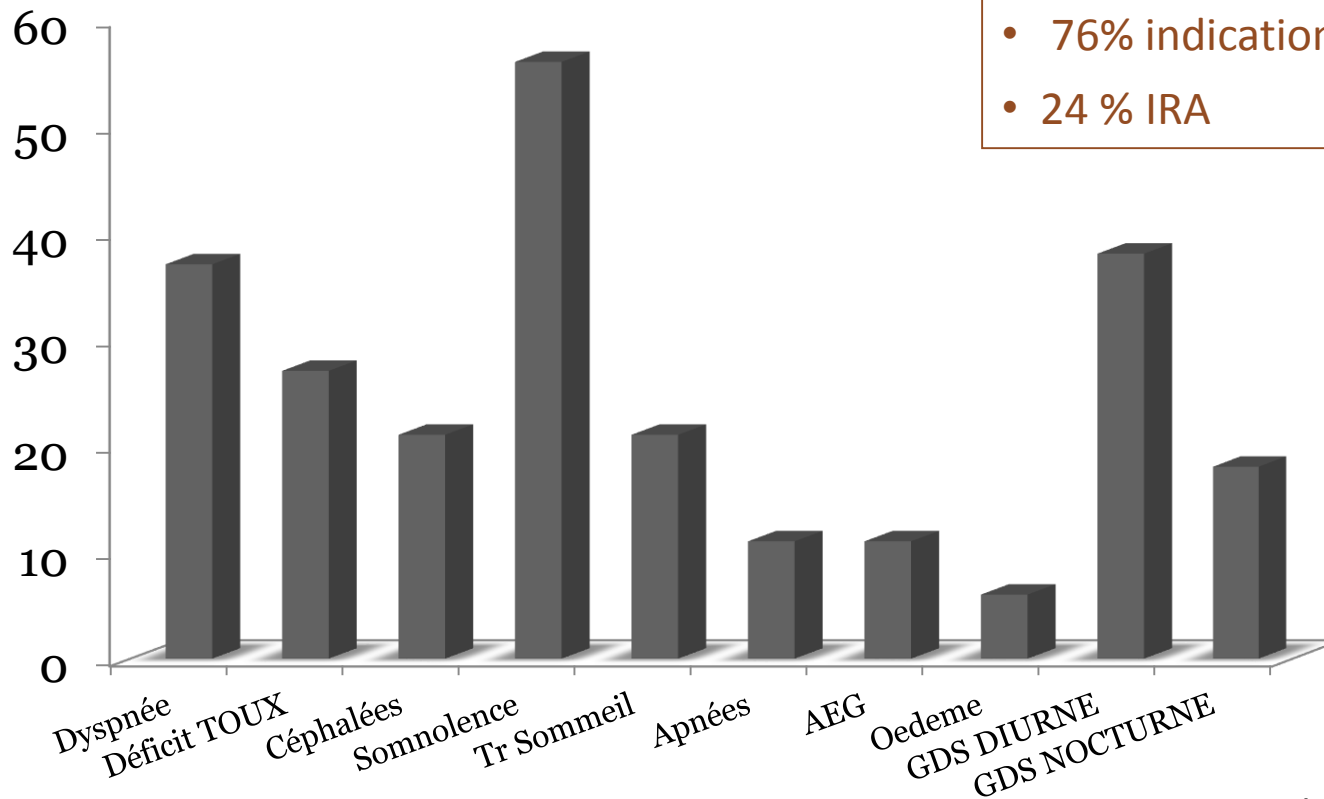
Dans les maladies musculaires respiratoires chroniques

⇒ Signes cliniques souvent **tardifs et discrets**

Les patients présentant des atteintes respiratoires secondaires liées au handicap neurologique sont-ils symptomatiques???

Symptômes – décision VNI

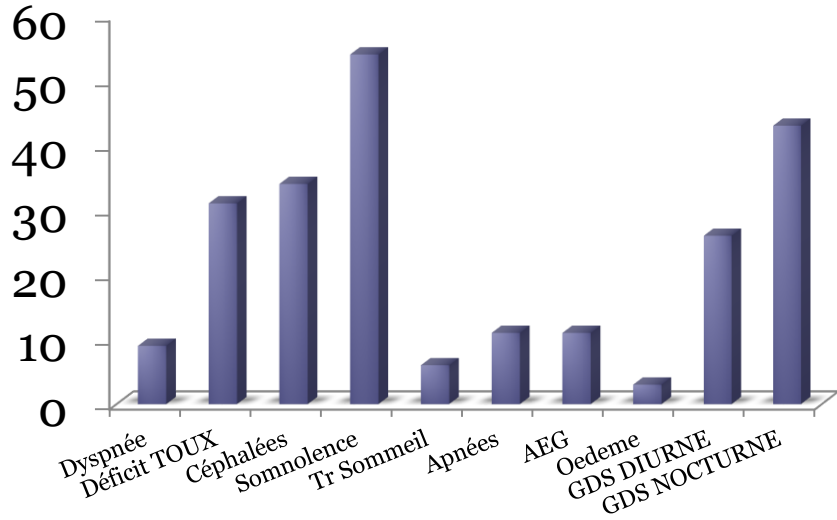
Critères d'indication % N=268



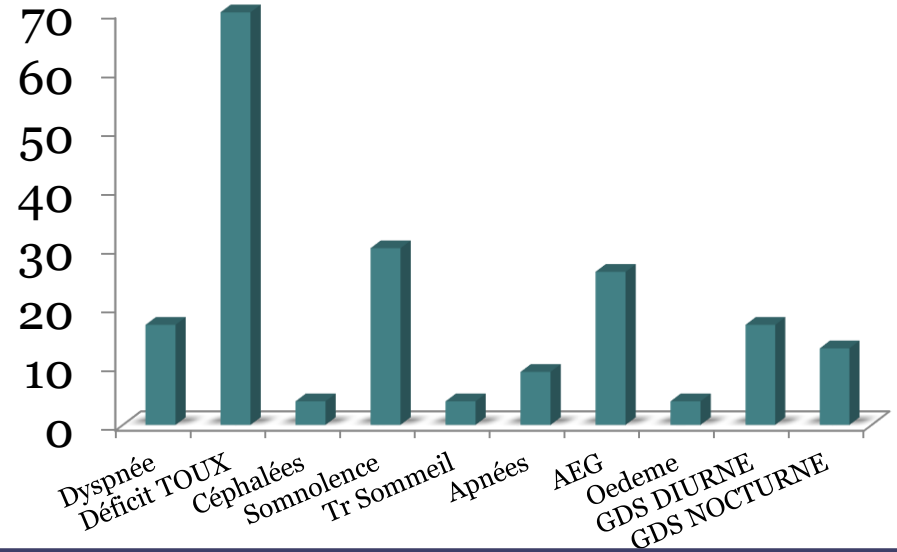
352 neuromusculaires

- 76% indication programmée
- 24 % IRA

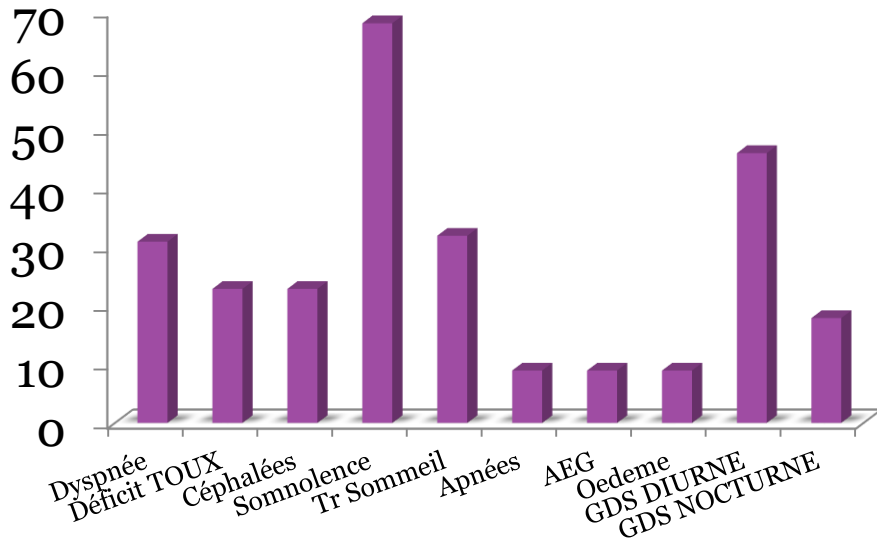
Duchenne n=35



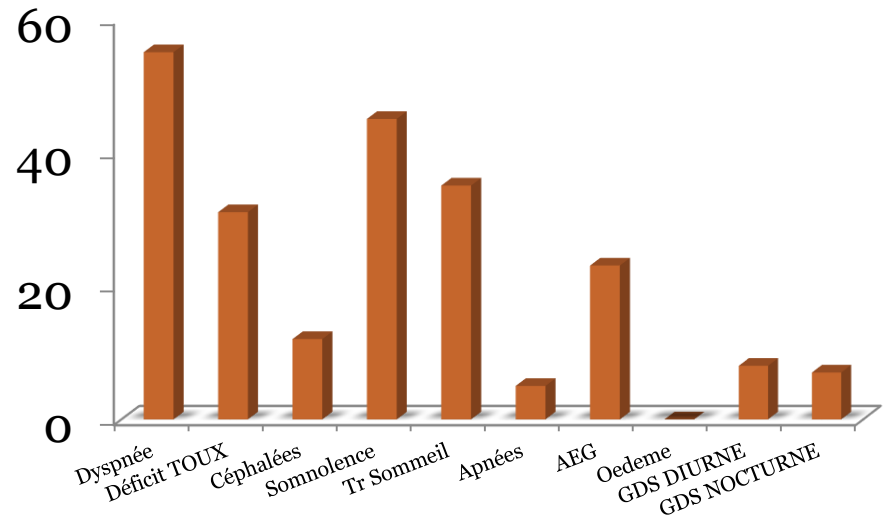
Amyotrophie Spinale n=23



Steinert n=22



SLA n=60



Signes cliniques respiratoires

- **Orthopnée**

- Quand présente: de primo-décubitus

- ⇒ Signe une atteinte diaphragmatique importante

Signes cliniques respiratoires

- **Orthopnée**

- Quand présente: de primo-décubitus

- ⇒ Signe une atteinte diaphragmatique importante

- **Antépnée:**

- atteinte diaphragmatique importante

- Laçage des chaussures, jardinage, natation

- ⇒ atteinte diaphragmatique majeure

Signes cliniques respiratoires

- **Respiration paradoxale :**
en cas d'atteinte diaphragmatique
majeure



Signes cliniques respiratoires

- **Signes d'adaptation au déficit respiratoire neurologique:**

Polypnée superficielle

- Réduction de l'ampliation thoracique
- Augmentation de la fréquence respiratoire
- Mise en jeu des muscles accessoires respiratoires

Signes cliniques respiratoires

- **Hypoventilation nocturne précède hypoventilation diurne**

⇒ Rechercher **systematiquement** des symptômes associés aux troubles du **sommeil**:

- Asthénie matinale
- Céphalées (à prédominance matinale)
- Réveil nocturnes, avec sensation d'étouffement
- Pollakiurie nocturne
- Somnolence diurne (score d'Epworth)
- Trouble de la concentration

Non spécifiques

- **SiNQ5**: score clinique de dépistage des troubles respiratoires au cours du sommeil dans MNM

Cher Patient,

Les questions suivantes peuvent nous aider à décider si vous avez des anomalies de la respiration pendant le sommeil liées à une faiblesse des muscles. Merci d'entourer la réponse la plus appropriée pour chaque question.

Merci de votre coopération

Vous sentez-vous essoufflé lorsque:

Vous vous allongez ? (ex: dans votre lit)	Oui (2)	Parfois (1)	Non (0)
Vous vous penchez en avant? (ex: pour lacer vos chaussures)	Oui (2)	Parfois (1)	Non (0)
Vous nagez ou vous prenez un bain?	Oui (2)	Parfois (1)	Non (0)
Avez-vous changé votre position dans votre lit?	Oui (2)	Non (0)	
Avez-vous remarqué des changements dans votre sommeil? (réveils plus fréquents, levers plus fréquents, mauvaise qualité du sommeil)	Oui (2)	Non (0)	

MNM
n = 32

Sujets normaux
n = 35

SASO
n = 58

TABLE 5 Polysomnography test results

Test	MNM	Sujets Nx	SASO
TST min	276.4 ± 109.6	342.8 ± 111.4*	333.0 ± 106.7*
REM min	40.0 ± 27.6	79.5 ± 18.0***	62.5 ± 45.7*
Sleep efficiency %	72.1 ± 21.9	75.8 ± 15.4	77.8 ± 18.2
RDI events·h⁻¹			
Total	15.9 ± 16.7	0.2 ± 0.6***	38.7 ± 32.6**
REM	18.2 ± 18.0	0.3 ± 1.3***	36.3 ± 28.2*

SINQ-5

6.8 ± 2.3	1.0 ± 2.0***	2.5 ± 2.3***
-----------	--------------	--------------

Cher Patient,

Les questions suivantes peuvent nous aider à décider si vous avez des anomalies de la respiration pendant le sommeil liées à une faiblesse des muscles. Merci d'entourer la réponse la plus appropriée pour chaque question.

Merci de votre coopération

Vous sentez-vous essoufflé lorsque:

Vous vous allongez ? (ex: dans votre lit)	Oui (2)	Parfois (1)	Non (0)
Vous vous penchez en avant? (ex: pour lacer vos chaussures)	Oui (2)	Parfois (1)	Non (0)
Vous nagez ou vous prenez un bain?	Oui (2)	Parfois (1)	Non (0)
Avez-vous changé votre position dans votre lit?	Oui (2)	Non (0)	
Avez-vous remarqué des changements dans votre sommeil? (réveils plus fréquents, levers plus fréquents, mauvaise qualité du sommeil)	Oui (2)	Non (0)	



Score SiNQ-5 \geq 5 doit conduire à la réalisation d'explorations du sommeil

Signes cliniques respiratoires

- Rechercher **systematiquement** :
 - Une atteinte de la toux
 - Une atteinte de la phonation
= atteinte respiratoire gravissime
 - Une perte de poids
= signe d'atteinte respiratoire très évoluée
 - Une atteinte de la déglutition:
= risque d'inhalation +++

Signes cliniques respiratoires

- Rechercher **systematiquement** :
 - Infections à répétition

Clinique

des signes **extra-respiratoires** discrets



- Annamnèse

- ◇ Accident post-chirurgie, difficulté d'extubation
- ◇ Difficulté pour le sport dans l'enfance ou la jeunesse

- Signes extra-respiratoires

- ◇ Douleurs (cervicales, musculaires)
- ◇ Faiblesse musculaire
- ◇ Fatigabilité à l'effort
- ◇ Démarche dandinante, chutes
- ◇ Difficultés pour se lever
- ◇ Fasciculation
- ◇ Amyotrophie (épaules, main)
- ◇ Myotonie (trouble de relaxation)
- ◇ Décollement des omoplates
- ◇ Ptosis, diplopie, ophtalmoplégie

RDV cet après midi

symptomatologie
glutition

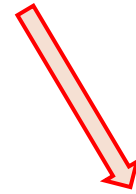
- ◇ Calvitie
- ◇ Cataracte

◇ **Scoliose**



- Scoliose:

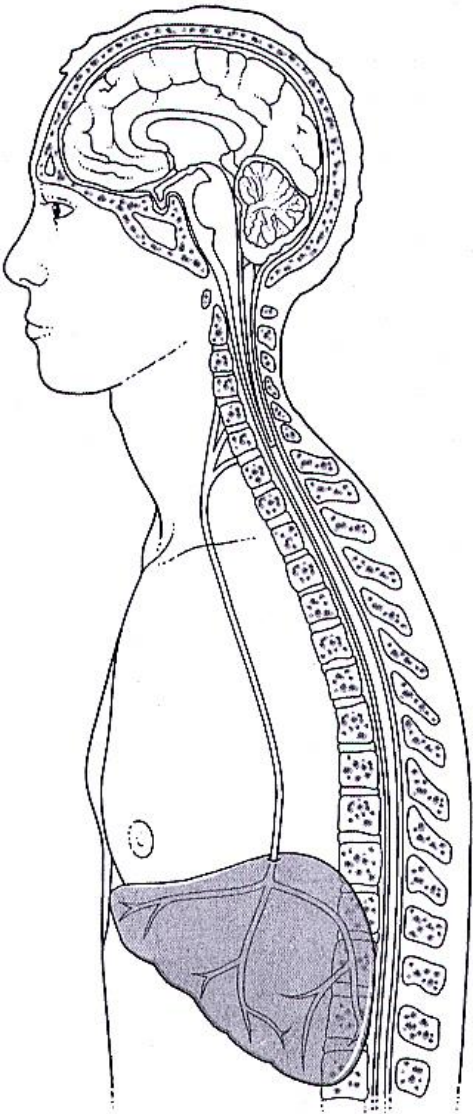
idiopathique ou secondaire



MNMs

Paralyse/parésie diaphragmatique

- **Iatrogène**: traumatisme, chirurgie, manipulation cervicale, anesthésie, ponction...
- **Compression-Infiltration**: cancer bronchique ++, tumeurs médiastinales, goitre plongeant, neurofibromatose
lésions cervico-arthrosique sévères (myélopathie sous-jacente?)
- **Atteinte Post-infectieuse**: zona (C3-C5), Lyme, CMV, EBV, tuberculose
- **Mononeuropathie diabète**
- **Maladies auto-immunes ou systémiques**
 - Lupus, Gougerot-Sjögren, polymyosite et dermatomyosite
 - Sarcoidose
- **Atteinte toxique**: intoxication au plomb, au CO, neuropathie médicamenteuse, botulisme
- **Atteinte carencielle**: hypophosphatémie, hypomagnésémie, hypokaliémie, dysthyroïdie.



Système nerveux central

Système nerveux périphérique

Muscles

Blessés médullaires (syringomyélie)

Syndrome d'Ondine (hypoventilation alvéolaire centrale congénitale)

Accidents vasculaires cérébraux, AVC du TC

Maladie de Parkinson

Atteinte de la corne antérieure

Syringomyélie

Poliomyélite

Syndrome post-poliomyélite

Lésions du nerf phrénique

Syndrome de Parsonage Turner, névralgie amyotrophante
Dystrophinopathie : myopathie de Duchenne de Boulogne,
myopathie de Becker.

Jonction neuromusculaire, infiltration tumorale
Canalopathies

Myasthénie
Syndrome de Lambel Eaton
Syndrome de la main serrée congénitale
Dystrophie musculaire des ceintures : calpaïnopathie,
dysferlinopathie...

Maladie de Lyme
Botulisme
Dystrophie musculaire congénitale
Myopathie congénitale (déficit en némaline, central core,
myotubulaire, centro-nucléaire, multi-minicores)

Dystrophie musculaire fascio-scapulo-humérale

Dystrophie myotonique maladie de Steinert, PROMM

Myotonie congénitale des proximales

Myopathies mitochondriales Charcot Marie Tooth

Myopathies de surcharge (amylose)

Myopathies métaboliques ou Glycogénose musculaire :
maladie de Pompe (déficit en maltase acide), McArdle...

Myopathie congénitale débutant

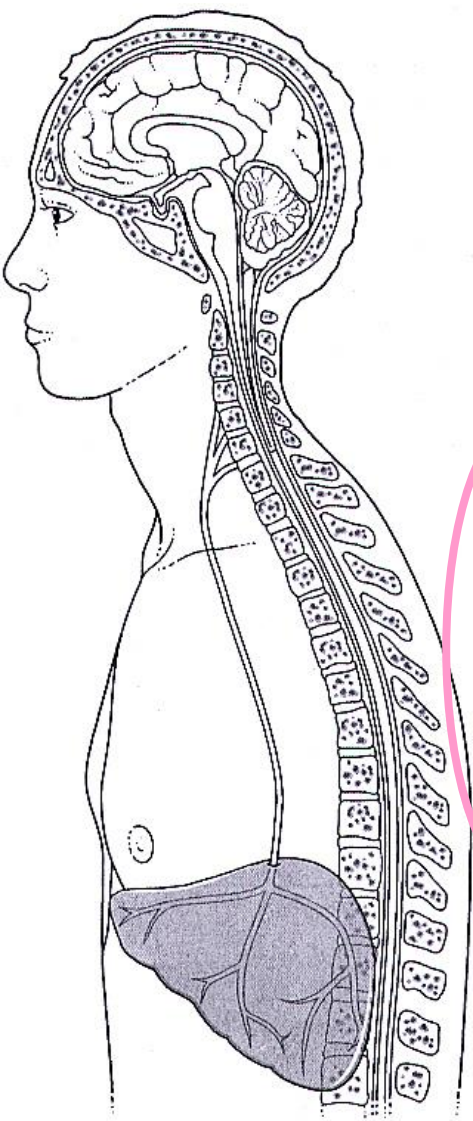
Myopathies inflammatoires: polymyosite, dermato-
polymyosite,

myosite à inclusion

Paralyse/parésie diaphragmatique

Causes neuro-musculaires

- Atteinte Centrale et/ou médullaire
AVC capsulaire, SEP, syndrome post-poliomyélite, maladie de Parkinson
- Atteinte Radiculaire ou nerveuse périphérique
Névrалgie amyotrophante (syndrome de Parsonage Turner)
Polyradiculonévrite aiguë ou chronique
SLA
Anticorps antiganglioside anti-GM1
- Atteinte de la jonction neuromusculaire: myasthénie, Lambert-Eaton, botulisme
- Atteinte musculaire: myopathies (déficit en maltase acide, déficit en titine...)



Système nerveux central

Système nerveux périphérique

Muscles

Névralgie amyotrophiante ou Syndrome de Parsonage-Turner

Pathologie rare idiopathique ou héréditaire (k17)

2♂ : 1♀

Physiopathologie non élucidée (AI? Inflammatoire?)

Association:

- Douleurs cervicales
- Parésie + amyotrophie **C5-C6**

Atteinte **C4**: 7 à 14% (uni ou **bilatérale**)

- Récupération en 6-36 mois, dans 60-80% des cas, souvent incomplète

Formes respiratoires: moins bon pronostic

Récurrence 10 % des cas (homo-controlatérale)

Tsarais 1972, Lahrman 1999

Valls-Solé 2002, Nardone 2000, Kumar 2004

Donc

Surélévation de coupole \neq paralysie diaphragmatique

Paralysie diaphragmatique \neq paralysie phrénique

Multiplicité des étiologies

- \Rightarrow Eliminer une cause extra diaphragmatique
- \Rightarrow Paralysie diaphragmatique ou anomalie « mécanique » ?
- Importance des examens morphologiques
 - \Rightarrow Imagerie +++
- Importance des examens fonctionnels
 - Mécanisme / étiologie
 - Retentissement
- Importance de l'évaluation clinique



13 avril 2018
Atelier MNMs
Maison du
Poumon
Paris

Ventilation au domicile chez les patients dépendants : venez découvrir toutes nos solutions techniques, nos trucs et astuces

Programme : <http://splf.fr/ateliers-ventilo/>
Inscription par mail : f.duguet@splf.org



« Fréquence de la Maladie de Pompe et des étiologies neuromusculaire chez les patients présentant une insuffisance respiratoire restrictive »

- Arbre d'aide au diagnostic des MNM à révélation respiratoire
- Groupe SLA-MNM – Centre de référence MNM Nice
(Pr Desnuelles, Pr Sacconi)
- **Recrutement de centres « tous horizons »**

helene.prigent@rpc.aphp.fr

arc.snpmsla@chu-nice.fr